

Diagnóstico prenatal en el primer trimestre: onfalocele fetal

First trimester prenatal diagnosis: fetal omphalocele

ANA IGLESIAS*

Hacia la octava semana de amenorrea ocurre en el feto la protrusión de una parte del intestino en la base de inserción del cordón umbilical, abriendo paso al intestino medio hacia el celoma extraembrionario, constituyéndose entonces la denominada hernia umbilical fisiológica.⁽¹⁾ En una serie evaluada por Timor-Tritsch y col. la hernia umbilical fisiológica se detectó en un 64% de los casos a las ocho semanas y en todos los embriones entre las 8,3 y 10,4 semanas.⁽²⁾

Este fenómeno está dado por el rápido crecimiento del intestino delgado que no encuentra espacio intra-abdominal, ocupado fundamentalmente por el hígado y los riñones. Durante este proceso el intestino medio realiza una rotación de 90 grados en dirección contraria a las agujas del reloj, tomando como eje a la arteria mesentérica superior.⁽³⁾

La herniación umbilical fisiológica desaparece por el retorno del intestino delgado a la cavidad abdominal. Este evento se acompaña de una nueva rotación intestinal de 180 grados en sentido contrario a las agujas del reloj, es decir, la misma completa 270 grados desde el inicio hasta la reducción total de las asas intestinales.⁽³⁾

Timor-Trisch y col.⁽²⁾ evaluaron a un grupo de fetos durante el primer trimestre y no observaron la persistencia de la hernia umbilical más allá de las 12 semanas.

Se ha reportado también que la hernia umbilical fisiológica contiene un diámetro máximo de intestino herniado que no supera los 7 mm en condiciones de normalidad.⁽⁴⁾

La importancia de conocer la existencia de la hernia umbilical fisiológica radica en establecer el diagnóstico diferencial con un onfalocele.

El onfalocele es un defecto medial de la pared anterior caracterizado por la herniación de órganos intra-abdominales, que incluye al cordón umbilical desde la base de su inserción abdominal. El defecto

está cubierto por el peritoneo parietal y el amnios, membrana que impide el contacto de las vísceras con el líquido amniótico.⁽⁵⁾

Los órganos comprometidos en la evisceración pueden ser: asas del intestino delgado o grueso, hígado, estómago y siempre está incluido el cordón en el saco herniado.

Se acepta que el onfalocele se produce debido a una alteración en el proceso de plegamiento corporal, evento que ocurre entre la tercera y cuarta semana de gestación.⁽⁶⁾

Desde la introducción de la medición de la translucencia nucal los estudios de diagnóstico prenatal en el feto entre la semana 11 a 13,6 han aumentado de manera vertiginosa y por tal motivo se ha hecho necesario precisar con mayor exactitud la diferencia entre una hernia umbilical fisiológica y el onfalocele en fetos examinados precozmente. Esta diferenciación cobra más importancia aun si se considera que el onfalocele se encuentra asociado a cromosomopatías, principalmente la trisomía 18 y que su presencia en el estudio de diagnóstico prenatal en la semana 11 – 13,6 aumenta el riesgo de la paciente de tener a su hijo afectado por esta aneuploidía.

Se han establecido dos criterios diferentes para diferenciar una hernia umbilical fisiológica de un onfalocele, a saber:

- diámetro de la base del cordón umbilical, donde se encuentra el intestino herniado, menor a 7 mm
- inexistencia de intestino en la base del cordón umbilical cuando la longitud embrionaria máxima (LEM) es igual o mayor a 45 mm.^(2, 4, 7)

En este artículo se reportan dos casos vinculados con esta problemática que intentan poner algo de luz a este diagnóstico diferencial. En el primero de los casos se observa en un feto de 47 mm de LEM, correspondiente a una edad gestacional de 11,1 semanas (según tablas de referencia propias),⁽⁸⁾ la presencia de intestino en la base del cordón umbilical (Figuras 1 y 2). Según el corte de 45 mm establecido, se debería considerar a este hallazgo como un onfalocele. Sin embargo se aprecia en las Figuras 3 y 4 la desaparición total de la herniación dos semanas después lo cual

*Coordinadora del Curso de Ultrasonografía en Ginecología y Obstetricia de la SAUMB
e-mail: analoreiglesias@fibertel.com.ar



Figura 1 Embarazo de 11,1 semanas con onfalocele pequeño con contenido intestinal.



Figura 3 La misma paciente dos semanas después. Se observa la resolución espontánea del onfalocele.

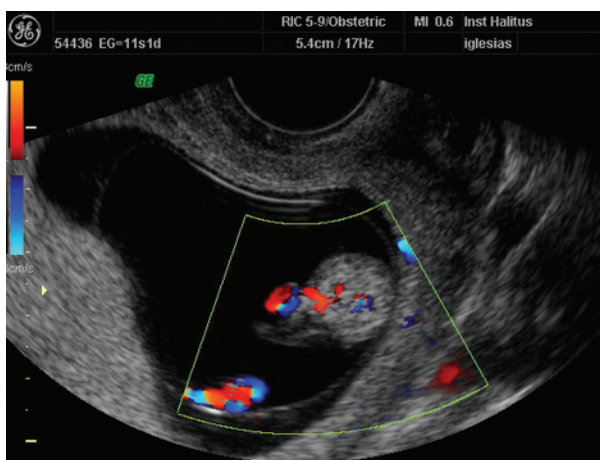


Figura 2 Se confirma el compromiso de la inserción del cordón umbilical.

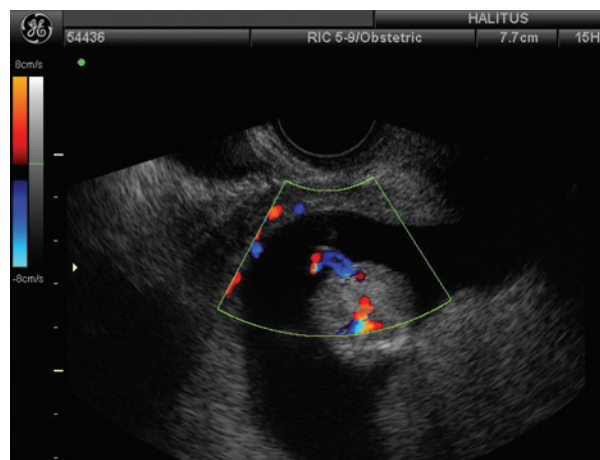


Figura 4 Se confirma la indemnidad de la pared abdominal con el normal ingreso del cordón umbilical.



Figura 5 Embarazo de 12,5 semanas con un onfalocele que contiene parte de intestino e hígado.

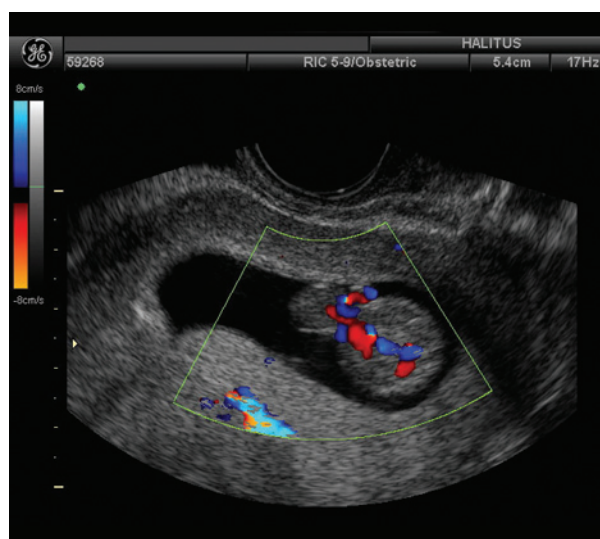


Figura 6 Se observa el compromiso del cordón umbilical en el defecto, lo que confirma el diagnóstico de onfalocele.

permite establecer el diagnóstico retrospectivo de hernia umbilical fisiológica.

En las Figuras 5 y 6 se puede observar en un feto de 59 mm de LEM la presencia de una masa protruyendo en la base del cordón umbilical, en la cual además de llamar la atención el tamaño de la misma, se puede apreciar la inclusión del hígado. En esta paciente se efectuó el diagnóstico prenatal de onfalocele el cual fue confirmado en estudios subsiguientes.

Conclusiones

Acorde con estos hallazgos que actualmente se encuentran con mayor frecuencia, debido a que la evaluación detallada fetal entre las 11 y 13,6 semanas se está volviendo una práctica casi rutinaria, se sugiere cautela en la confirmación del diagnóstico de onfalocele entre las semanas 11 y 12. Una metodología acorde sería la de no establecer el diagnóstico de onfalocele hasta que el feto haya alcanzado las doce semanas de gestación o los 55 mm de LEM. De todas maneras, siempre será importante la búsqueda cuidadosa de defectos estructurales, ya que su incidencia asociada al onfalocele oscila entre el 50 y 70% de los casos. La asociación más frecuente es con cardiopatías congénitas cuyo porcentaje ronda entre el 20 y el 30%.⁽⁹⁾ Se debe tener en cuenta que la incidencia de defectos cromosómicos, principalmente trisomía 18, en fetos con onfalocele en el primer trimestre, es de un 60%.⁽¹⁰⁾ El riesgo de defectos cromosómicos es mayor si el saco herniario contiene sólo intestino.⁽¹¹⁾ El incremento de la translucencia nucal se observa en el 85% de las anomalías cromosómicas y en el 40% de fetos cromosómicamente normales con onfalocele,⁽¹¹⁾ por ese motivo es importante la evaluación de la misma en todo feto con sospecha de onfalocele aunque el mismo sea aun pequeño.⁽¹²⁾

Según estas evidencias, una secuencia metodológica correcta para el adecuado manejo de fetos con presencia de una herniación umbilical sería la siguiente: (Figura 7)

- En fetos cuya LEM es menor a 45 mm la presencia de una hernia umbilical consiste en un hallazgo fisiológico (hernia umbilical fisiológica).
- En fetos entre 45 y 55 mm de LEM que presenten una herniación umbilical de 7 mm o más o donde se objetive la presencia del hígado se establecerá el diagnóstico de onfalocele. Si la herniación fuese pequeña solo con contenido intestinal se evaluará la medida de la translucencia nucal y se buscará la presencia de otros defectos asociados, con mayor énfasis en la detección de quistes de cordón umbilical, mano en garra, quis-

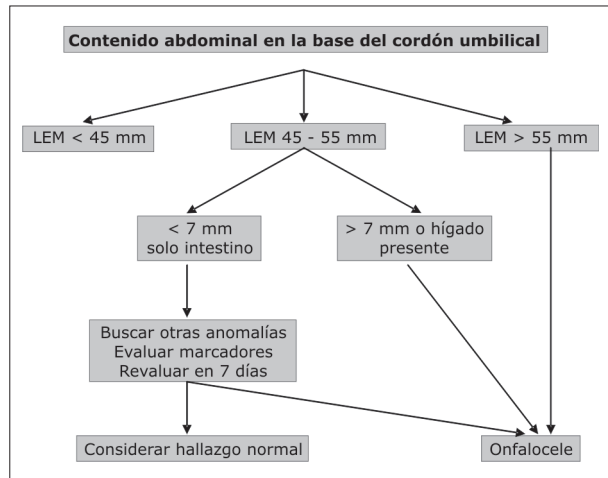


Figura 7 Conducta ante el hallazgo de contenido abdominal en la base del cordón umbilical en el primer trimestre de la gestación.

tes de plexos coroideos y alteración en el corte cardiaco de cuatro cámaras si fuese posible. El estudio se repetirá siete días más tarde.

- Finalmente en fetos que poseen una LEM de 55 mm o más se considera anormal la presencia de cualquier hernia umbilical

Es importante tomar en cuenta estas consideraciones ya que un diagnóstico falso positivo de onfalocele puede determinar conductas indeseables como la terminación de la gestación en países cuya legislación lo permite o indicar la realización de un estudio invasivo para evaluar el cariotipo fetal, el cual no carece de potenciales efectos adversos.

Referencias

1. Timor-Tritsch IE, Farine D, Rosen MG: "A close look at early embryonic development with the high-frequency transvaginal transducer". Am J Obstet Gynecol 1988;159: 676-81.
2. Timor-Tritsch IE, Warren WB, Peisner DB, et al. "First-trimester midgut herniation: a high-frequency transvaginal sonographic study". Am J Obstet Gynecol. 1989; 161: 831-3.
3. Wojakowski A Evaluación ultrasonográfica de los defectos de cierre de la pared abdominal anterior. En Cafici D, Mejides A y Sepúlveda W Ultrasonografía en Obstetricia y Diagnóstico Prenatal Buenos Aires: Ediciones Journal, 2003: 321-43.
4. Bowerman RA: "Sonography of fetal midgut herniation: Normal size criteria and correlation with crown-rump length". J Ultrasound Med 1993; 12: 251-4.
5. Dimmick JE, Kalouset, eds. Developmental pathology of the embryo and fetus. Philadelphia: Lippincott,1992; 527-9.
6. Paidas MJ, Crombleholme TM, Robertson FM. "Prenatal diagnosis and management of the fetus with an abdominal wall defect". Semin Perinatol. 1994; 18: 196-214.
7. Blaas HG, Eik-Nes SH, Kiserud T, Hellevik LR. Early

- development of the abdominal wall, stomach and heart from 7 to 12 weeks of gestation: a longitudinal ultrasound study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1995; 6: 240-9.
8. Iglesias A, Stivale D, Pasqualini S, Cafici D Datos no publicados.
 9. Copel JA, Pihu G, Kleinman CS. "Congenital Heart disease and extracardiac anomalies: associations and indications for fetal echocardiography". *Am J Obstet Gynaecol* 1986; 154: 1121-32.
 10. Nicolaides K The 11-13 weeks scan Online Education <http://www.fetalmedicine.com/fmf/online-education/01-11-136-week-scan/>
 11. Nyberg DA, Fitzsimmons J, Mack LA, et al. "Chromosomal abnormalities in fetuses with omphalocele. Significance of omphalocele contents". *J Ultrasound Med.* 1989; 8: 299-308.
 12. Nicolaides KH. Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol.* 2004 Jul; 191 (1): 45-67.